



## TESTE GENÉTICO PARA PAINEL DE ANEMIA DE FANCONI

### QUESTIONÁRIO

Este formulário deve ser completamente preenchido para evitar atrasos na liberação do exame.

#### TERMO DE CONSENTIMENTO

Eu entendo que uma amostra de meu sangue ou de saliva será obtida para a realização do exame, um procedimento que possui um risco muito reduzido. Eu compreendo que as amostras para diagnóstico serão utilizadas com o propósito de determinar se eu sou portador(a) de uma alteração genética ou apresento risco aumentado para tal condição. Eu compreendo que: (1) A análise de DNA a ser realizada é específica para a condição determinada. (2) Estes testes são relativamente novos e estão sujeitos a mudanças periódicas para melhorar e aumentar a sua utilidade. Os testes não são considerados como de pesquisa científica, mas são tidos como os melhores e mais recentes disponíveis. Estes testes são geralmente complexos, realizados com materiais especializados, havendo, portanto, uma remota possibilidade de não funcionar adequadamente ou de apresentar alguma falha. A taxa de erros é muito baixa, algo em torno de 1 em 1.000 amostras. Porém, os testes não permitem avaliar grandes deleções, inserções ou inversões cromossômicas, ou seja, não detectam toda a abrangência de aberrações. Minha assinatura abaixo reflete minha autorização voluntária para a realização do teste, mas de nenhuma forma libera o laboratório e seus funcionários de sua responsabilidade ética em relação a mim. (3) Em alguns casos, pode ser necessário que o laboratório realize nova análise nas amostras de DNA, utilizando métodos diferentes e aperfeiçoados. No entanto, eu entendo que o laboratório não é um serviço de estocagem de DNA e minha amostra de DNA pode não estar disponível para estudos clínicos futuros. (4) A amostra colhida será utilizada somente para o teste solicitado. Em alguns casos, amostras de DNA poderão ser tornadas anônimas (remoção de todos os identificadores) e usadas como amostras-controle ou em pesquisa. Os resultados destes testes não podem ser atribuídos a pacientes identificáveis e os resultados não são comunicados. Um laudo inconclusivo não me isenta do pagamento do exame. Estou ciente que o laudo é liberado de acordo com o conhecimento atual que pode, eventualmente, mudar no futuro.

Nome do paciente: \_\_\_\_\_

Telefone para contato: residencial (\_\_) \_\_\_\_\_ celular (\_\_) \_\_\_\_\_

Assinatura do paciente ou responsável legal: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Nome do exame solicitado: \_\_\_\_\_

Nome do médico solicitante: \_\_\_\_\_

CRM: \_\_\_\_\_ Telefone para contato: (\_\_) \_\_\_\_\_

e-mail: \_\_\_\_\_



## TESTE GENÉTICO PARA PAINEL DE ANEMIA DE FANCONI

### QUESTIONÁRIO

#### **INFORMAÇÕES DO PACIENTE**

Data de nascimento: \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_

Teste para: ( ) Suspeita diagnóstica ( ) Detecção de portador

Qual a ancestralidade do paciente: \_\_\_\_\_

#### **Paciente apresenta:**

Anemia: ( ) Sim ( ) Não

Leucopenia: ( ) Sim ( ) Não

Plaquetopenia: ( ) Sim ( ) Não

Manchas da pele tipo “café au lait” ou hiperpigmentação: ( ) Sim ( ) Não

Alteração no polegar, radio ou outras alterações ósseas? ( ) Sim ( ) Não

Baixa estatura ou microcefalia? ( ) Sim ( ) Não

Malformações renais, geniturinárias, cardíacas, de sistema nervoso central ou outras?

( ) Sim. Se sim, quais?: \_\_\_\_\_

( ) Não.

#### **Já foi submetido a transplante de medula óssea?**

( ) Sim. Se sim, faz quanto tempo (meses)?: \_\_\_\_\_

( ) Não.

#### **Já fez o teste para quebras cromossômicas com DEB ou MMC?**

( ) Sim. Se sim, qual foi o resultado?  
: \_\_\_\_\_

( ) Não.

#### **Existem outras pessoas na família com os mesmos sintomas?**

( ) Sim. Se sim, indique qual o grau de parentesco (irmãos, pais, sobrinhos, etc.): \_\_\_\_\_

( ) Não

#### **Você ou alguém da sua família já realizou este exame antes?**

( ) Sim. Se sim, é necessário especificar o resultado (ou seja, qual é o nome da mutação detectada) ou anexar cópia do laudo: \_\_\_\_\_

( ) Não.